

XX. Lymphoma Konferencia
Hunguest Hotel Erkel – 5700 Gyula, Várkert u. 1.
2016. május 26-28.
www.regio10.hu/lymphoma2016

ÖSSZEFOGLALÓ – ÚTMUTATÓ

Kérjük, olvassa el figyelmesen az alábbi tájékoztatót összefoglaló elkészítése előtt!

Tartalmi követelmények:

- Az összefoglalónak konkrét adatokat kell tartalmaznia a következő felosztásban:

Bevezetés (Background)
Anyag és módszer (Methods)
Eredmények (Results)
Következtetés (Conclusion)

Formai követelmények:

Az egységes formátumú megjelenés érdekében kérjük a következő útmutatók betartását:

- Összefoglalóját „Times New Roman CE” betűtípussal, 12 pontos betűmérettel, egyes sorközzel, **MAGYAR NYELVEN készítse el.**
- Az absztrakt címe félkövér betűkkel íródjon.
- A cím alá, egy sort kihagyva a szerző(k) neve kerüljön (Prof., Dr., és egyéb titulusok nélkül). Az egységes névmutató miatt a vezeték- és keresztnév megadása is szükséges minden szerzőnél! Húzza alá az előadó nevét a szerzők közül.
- Egy sort kihagyva, a következő sorban az intézet, osztály és a város szerepeljen. Különböző munkahelyekről érkező szerzőtársak esetén kérjük azokat arab számmal sorszámozni felső indexben. (A sorszámozást a szerzők neve mögött is kérjük megadni.)
- Egy sort kihagyva kezdődhet az összefoglaló. A szövegben használt rövidítéseket definiálni szükséges. A teljes szöveg bekezdések nélkül, egyes sorközzel, sorkizárt formátumban íródjon. Táblázatokat, grafikonokat tartalmazhat az összefoglaló. Képek, fotók nem kerülhetnek az összefoglalóba.

ADATOK

Prof. ☐ Dr. ☐

Név: **Fésüs Viktória**

Munkahely: **Semmelweis Egyetem, I.sz. Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Budapest**

Osztály: _____

Levelezési cím: Munkahelyi ☒ Otthoni ☐

Város: **Budapest** Irányítószám: **1085**

Utca, hsz. / Pf.: **Üllői út 26**

Tel.: **+36-1-215-7300/54462**

E-mail: **fesusviki@gmail.com**

ELŐZETES PREZENTÁCIÓS IGÉNY:

☒ ELŐADÁS

☐ POSZTER

BEKÜLDÉSI TUDNIVALÓK:

Kérjük, elkészült összefoglalóját kizárólag e-mailen, MS Word csatolt fájlként küldje be. **Faxon vagy levélként-, valamint a határidőt követően küldött összefoglalót nem áll módunkban elfogadni.**

Email: info@regio10.hu

Az összefoglalók beérkezési határideje: 2016. április 10.

A Tudományos Bizottság az előadásokat, illetve a poszttereket 2016. május 3-ig elbírálja.

ÚJ LEHETŐSÉG A KRÓNIKUS LIMFOCITÁS LEUKÉMIA MOLEKULÁRIS DIAGNOSZTIKÁJÁBAN: A TP53 MUTÁCIÓANALÍZIS JELENTŐSÉGE

Fésüs Viktória¹, Marosvári Dóra¹, Alpár Donát¹, Király Péter Attila¹, Egyed Miklós², Gurbity Tímea³, Borbényi Zita³, Matolcsy András¹, Bödör Csaba¹

¹MTA-SE Molekuláris Onkohematológia Kutatócsoport, I. sz. Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Semmelweis Egyetem, Budapest, ²Kaposi Mór Oktató Kórház, Kaposvár, ³Szegedi Tudományegyetem, II. sz. Belgyógyászati Klinika, Szeged

Bevezetés: A krónikus limfocitás leukémia (CLL) agresszív klinikai lefolyásának hátterében döntően a daganatos sejtek TP53 defektusa áll, melyet a 17p kromoszóma régió deléciója mellett a TP53 génben kialakuló mutációk is okozhatnak. Az új terápiás modalitások megjelenésének köszönhetően már e betegcsoportban is rendelkezésre áll hatékony célzott terápia, ezért kiemelt jelentőséggel bír ezen betegek azonosítása, amihez a 17p deléció vizsgálata mellett elengedhetetlen a TP53 gén mutációanalízise is. Egészen mostanáig hazánkban nem volt elérhető a TP53 mutációk kimutatására alkalmas vizsgálat, így a TP53 defektust hordozó betegek közel harmada nem került azonosításra.

Célkitűzés: Munkánk során célul tűztük ki a TP53 mutációk kimutatására alkalmas diagnosztikus eljárás beállítását, amely a 17p deléciót detektáló FISH vizsgálatot kiegészítve valamennyi TP53 defektust hordozó beteg azonosítására alkalmas.

Anyag és Módszer: Összesen 181 CLL-ben szenvedő beteg DNS mintáján végeztük el a TP53 gén teljes kódoló régiójának mutációanalízisét. A szekvenálási eljárást az Európai LeukemiaNet CLL munkacsoportja (ERIC) által közölt nemzetközi ajánlás alapján dolgoztuk ki.

Eredmények: A betegek 11,6%-ában (21/181) azonosítottunk mutációt a TP53 génben. A 21 betegben összesen 25 mutációt detektáltunk. A mutáns betegek 53%-ában a TP53 mutáció 17p delécióval társult, azonban az esetek 47%-ában a TP53 mutáció önállóan, 17p deléció nélkül fordult elő.

Következtetés: Munkánk során hazánkban elsőként sikeresen állítottuk be a TP53 mutációk rutinszerű kimutatására alkalmas szekvenálási eljárást. A FISH vizsgálat mellett elvégzett mutációanalízis segítségével ezáltal lehetőség nyílik a TP53 defektust hordozó betegcsoport hiánytalan azonosítására, segítséget nyújtva ezzel az optimális terápiás stratégia megválasztásához.